



TITLE:

# 腎結石を合併したPrader-Willi症候群の1例

AUTHOR(S):

浅沼, 宏; 長妻, 克己; 馬場, 志郎; 村井, 勝

---

CITATION:

浅沼, 宏 ...[et al]. 腎結石を合併したPrader-Willi症候群の1例. 泌尿器科紀要 1998, 44(1): 37-39

ISSUE DATE:

1998-01

URL:

<http://hdl.handle.net/2433/116104>

RIGHT:

## 腎結石を合併した Prader-Willi 症候群の 1 例

慶應義塾大学医学部泌尿器科学教室 (主任 : 村井 勝教授)

浅沼 宏, 長妻 克己, 馬場 志郎, 村井 勝

A CASE OF PRADER-WILLI SYNDROME  
ACCOMPANIED WITH A RENAL STONE

Hiroshi ASANUMA, Katsumi NAGATSUMA, Shiro BABA and Masaru MURAI

From the Department of Urology, School of Medicine, Keio University

Little information is available regarding the correlation between Prader-Willi syndrome and urolithiasis. We report a patient with Prader-Willi syndrome with a renal uric acid (UA) stone.

A 23-year-old male patient was admitted to our department with gross hematuria and left flank pain. The blood and urine examination demonstrated hyperuricemia with the presence of UA crystals in the urine. Excretory urography revealed a radiolucent stone (17×27 mm) in the left renal pelvis suggesting a UA stone. The stone was removed successfully using extracorporeal shockwave lithotripsy (ESWL) combined with medication for UA metabolism. The stone was thought to have formed as a result of overeating associated with Prader-Willi syndrome, and accompanying overproduction of purine.

(Acta Urol. Jpn. 44 : 37-39 1998)

**Key words:** Prader-Willi syndrome, Renal stone, Uric acid stone

## 緒 言

Prader-Willi 症候群は、アーモンド型の眼などの特徴的な顔貌、筋緊張低下および哺乳障害、過食と体幹部中心の肥満、性腺機能不全を特徴とする症候群で、その発生頻度は10,000ないし15,000人に1人と考えられている疾患である。またその病因は染色体15番の、15q11-q13 部の欠失または母親片親性のダイソミとされている<sup>1)</sup>

今回、われわれは左腎に尿酸結石を合併した Prader-Willi 症候群の 1 例を経験したので報告する。

## 症 例

患者 : 23歳, 男性

主訴 : 肉眼的血尿, 左側腹部痛

家族歴 : 尿路結石・痛風なし

既往歴 : Prader-Willi 症候群

現病歴 : 新生児期より筋緊張低下および哺乳障害を指摘され、Prader-Willi 症候群の診断で当院小児科にて経過観察を受けていた。1995年6月より時々肉眼的血尿を認め、1996年1月より左側腹部痛が出現したため当科紹介受診した。

入院時現症 : 身長 151.5 cm, 体重 70.8 kg, 手足は小さく、体幹部中心の肥満があった。前額部は狭く、アーモンド型の眼、高口蓋を認めた。

左肋骨椎体角の叩打痛を認めた。陰囊 陰茎は低形成で、両側精巣は触知しなかった。四肢関節の発赤、

腫脹は認めなかった。また、学童期より獣鳥肉類や大豆食品を好んで食べていた。

検査成績 : 血液生化学検査では血清尿酸値 8.3 mg/dl, 空腹時血糖 112 mg/dl と高値を示したがカルシウム、副甲状腺ホルモンは正常値であった。一般検尿は pH 5.0, 潜血 3+, 尿沈渣は赤血球数多数/視野, 白血球数 6~10/視野, 尿酸結晶+であった。一日尿量は 1,000~1,300 ml で、尿生化学検査では尿酸 370 mg/day, カルシウム 109 mg/day, シスチン 77.5 μmol/day, 尿培養は陰性であった。

画像検査 : 静脈性腎盂造影 (IVP) では左腎盂内に 17×27 mm 大の radiolucent stone と思われる陰影欠損を認めた。両腎の size には左右差はなく、また水腎症・尿管も認めなかった (Fig. 1)。

入院後経過 : 尿酸腎結石を強く疑いアロプリノール (300 mg/day), クエン酸塩 (Uralyt-U 3 g/day) を投与するとともにダブル J 尿管ステントカテーテルを留置し、1996年3月7日および3月21日にそれぞれ 20 kv, 2,500発, 20 kv, 3,200発の ESWL を施行した。

2 回の ESWL で碎石効果は良好で、自然排石を認めた。現在、残石や再発はなく経過している。また、結石分析では尿酸結石 (尿酸 ≥ 98%) であることを確認した。

入院は Prader-Willi 症候群の管理に手慣れている小児科病棟とし、入院中乱暴行為、他人の盗食がみられたため治療・検査の間は外出 外泊させ在院期間を短くすることに努めた。

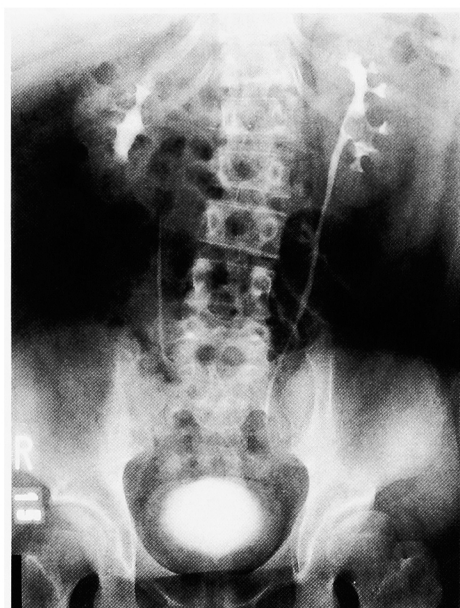


Fig. 1. Excretory urography revealed a radio-lucent stone (17×27 mm) in the left renal pelvis suggesting a uric acid stone.

## 考 察

Prader-Willi 症候群は現在本邦で132例が診断され“竹の子の会（親の会）”に登録されているが、そのうち成人症例は19例（14.4%）と少ない。成人症例に関しては今までに、肥満による糖尿病、睡眠時無呼吸が予後に影響し、躁鬱病等の精神病が高頻度に出現することが明らかになってきているものの、その他の合併症に関してはなお不明な点が多いのが現状である<sup>2)</sup>

永井らの都立清瀬小児病院の集計によると、Prader-

Willi 症候群男児44例の泌尿生殖器の異常出現頻度は①陰嚢低形成44例（100%）、②停留精巣37例（84.1%）、③尿道下裂1例（2.3%）とされている。しかし尿路結石を合併した Prader-Willi 症候群は現在まで本邦、欧米を通じて報告がなく本症例が初めてである<sup>3)</sup>

また、尿酸結石の形成には①尿の酸性化、②高尿酸血症、高尿酸尿症、③脱水、尿量減少が強く影響することが今までに分かっている<sup>4)</sup>

本症例の場合、pH 5.0 の酸性尿、血清尿酸値 8.3 mg/dl の高尿酸血症が尿酸結石形成に影響したものと思われるが、その原因としては家族性、痛風、薬物、消化器疾患の合併は否定的であった。

Fig. 2 は本症例の血清尿酸値および肥満度の推移である。過食による肥満度の推移と血清尿酸値の推移は同様の傾向にあり、特に19歳時より肥満度は50%を越えるようになりそれとともに高尿酸血症も顕著となっている。また検尿所見上も時期を同じくして尿酸結石の併発を疑う血尿や尿酸結晶が出現している。このことは Prader-Willi 症候群による過食とそれに伴うプリン体の過剰負荷が尿酸結石形成の原因の1つとして考えられるものと思われた。

以上より、尿酸腎結石を合併した成人 Prader-Willi 症候群の1例を経験し、本症候群の長期管理においては、肥満による糖尿病、睡眠時無呼吸および精神病のみならず、尿路結石併発の可能性も念頭におく必要があるものと思われた。また将来過食習慣とならないような幼少時からの食事指導と食事療法の継続および肥満の是正は尿路結石の併発再発予防にも寄与するものと思われた。

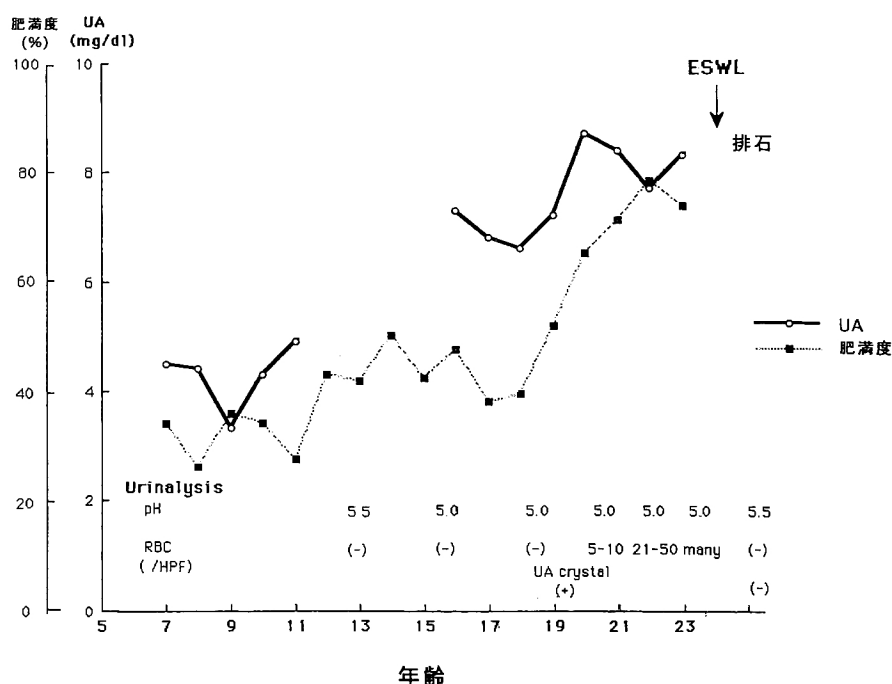


Fig. 2. Changes of serum uric acid level and obesity

## 結 語

左腎に尿酸結石を合併した Prader-Willi 症候群の 1 例を報告した。結石形成には原病による過食が原因として考えられた。

## 文 献

- 1) Nicholls RD, Knoll JHM, Butler MG, et al. : Genetic imprinting suggested by maternal uniparental heterodisomy in nondeletion Prader-Willi syndrome. *Nature* **342** : 281-285, 1989
- 2) Cassidy SD, Devi A, Mukaida C, et al. : Aging in Prader-Willi syndrome: 22 patients over age 30 years. *Proc Greenwood Genet Center* **13** : 102-103, 1994
- 3) 佐野克行, 寺島和光, 立花克彦, ほか : Prader-Willi 症候群の泌尿器科的異常について. *日泌尿会誌* **85** : 1218-1222, 1994
- 4) Riese RJ and Sakhaee K : Uric acid nephrolithiasis : pathogenesis and treatment. *J Urol* **148** : 765-771, 1992

(Received on May 21, 1997)

(Accepted on October 13, 1997)